

## CDD患者の管理に関する推奨事項と、完了までの推奨タイムポイント。 (当該共同出版物提供の表)

### 遺伝子検査

診断確認のためすべてのCDD患者は遺伝子検査を受けるべきです。

### 神経分野：臨床管理

**ベースライン** 小児神経科医および、（同じ専門家ではない場合）てんかん専門医によるレビュー。家族は、てんかんによる予期せぬ突然死について知らされるべきです

**毎年の必要事項** 小児神経科医および、（同じ専門家ではない場合）てんかん専門医によるレビュー。

### 神経分野：神経画像検査

**ベースライン** 脳のMRIスキャンで調査する必要があります。

### 神経分野：脳電図

**ベースライン** 臨床発作状態に無関係なEEG。

**临床上必要事項** 脳波記録は不明な临床上深刻な発作をキャプチャーし、分類するため反復されるべきです。

### 神経分野：抗けいれん薬

**临床上必要事項** 発作のある人には、可能であればガナキサロンを提供する必要があります。同様に、CBD（エピディオレックス）は法律および規制上の要件を満たしている場合、CDDを伴うてんかんにも提供されるべきです。

### 神経分野：てんかん手術

**ベースライン** 薬が発作に無効化の場合は、VNS挿入を検討する必要があります。薬が発作に無効化の場合は、脳梁離断術を考慮する必要があります。

### 神経分野：ステレオタイプおよび運動障害

**ベースライン** 患者は運動障害のスクリーニングを受け、問題を引き起こしている場合は治療を受ける必要があります。

**毎年の必要事項** 患者は運動障害のスクリーニングを受け、問題を引き起こしている場合は治療を受ける必要があります。

### 神経分野：睡眠障害

**ベースライン** 臨床医に睡眠を評価してもらう必要があります

**毎年の必要事項** 臨床医に睡眠を評価してもらう必要があります

### 全身検査分野：オキシロジ

**ベースライン** 頭囲、体重、身長の評価。

**毎年の必要事項** 頭囲、体重、身長の評価。

**臨床上必要事項** 頭囲、体重、身長の評価。

### 全身検査分野：摂食の評価と管理を含む胃腸管理

**ベースライン** 便秘、空気嚥下、酸逆流などの胃腸合併症の評価。患者は、胃腸専門家と栄養専門家に診てもらふべきです。非専門家による摂食と嚥下は、クリニックレビュー中に評価する必要があります。

**毎年の必要事項** 便秘、空気嚥下、酸逆流などの胃腸合併症の評価。非専門家による摂食と嚥下は、クリニックレビュー中に評価する必要があります。

**臨床上必要事項** 胃瘻造設は、不適切に体重が横ばったり、BMIが減少する場合、または嚥下が安全でないと考えられる場合に考慮する必要があります。

### 全身検査分野：呼吸器

**ベースライン** 過換気、息止め、またはその他の状態を含む呼吸障害をスクリーニングするための非専門家的呼吸評価

**毎年の必要事項** 過換気、息止め、またはその他の状態を含む呼吸障害をスクリーニングするための非専門家的呼吸評価

**臨床上必要事項** 肺臓専門医または呼吸器専門医に診てもらいます

### **全身検査分野：心臓**

**ベースライン** 心臓問題のスクリーニング。これには心電図が含まれる必要があります。

### **全身検査分野：皮膚**

**ベースライン** 褥瘡や皮膚の損傷がないか、定期的に皮膚のチェックを受ける必要があります。

**毎年の必要事項** 褥瘡や皮膚の損傷がないか、定期的に皮膚のチェックを受ける必要があります。

### **全身検査分野：泌尿器**

**ベースライン** 膀胱関連の問題は、定期的にチェックする必要があります（例：尿閉や尿路感染症を評価するため）。

**毎年の必要事項** 膀胱関連の問題は、定期的にチェックする必要があります（例：尿閉や尿路感染症を評価するため）。

### **全身検査分野：聴覚**

**ベースライン** 聴性脳幹反応（AABR）スクリーニングの形で聴覚評価を受ける必要があります。

### **全身検査分野：歯**

**ベースライン** 歯科検診を受ける必要があります。

**毎年の必要事項** 歯科検診を受ける必要があります。

### **全身検査分野：財政**

**ベースライン** 財政支援オプションを検討する必要があります。

**毎年の必要事項** 財政支援オプションを検討する必要があります。

## 治療評価および介入：神経リハビリテーション

**ベースライン** 機器の必要性を評価し、可動性または手機能の障害を引き起こす問題を診断し、拘縮を予防するために神経リハビリテーション科に診てもらいます。

**毎年の必要事項** 機器の必要性を評価し、可動性または手機能の障害を引き起こす問題を診断し、拘縮を予防するために神経リハビリテーション科に診てもらいます。

## 治療の評価と介入：成長

**临床上必要事項** 成長は乳児期（0～3歳）、就学前（3～6歳）、中学校前（6～9歳）、思春期（12～16歳）、成人期（18～25歳）、および必要に応じて、その後に評価する必要があります。

## 治療の評価と介入：眼科

**ベースライン** 詳細な視力評価を受ける必要があります。これに精通した眼科医による皮質視覚障害の評価と管理を必要とします。

## 治療の評価と介入：コミュニケーション

**ベースライン** 言語療法、およびスイッチ、タッチパッド、視線補助器具などの拡張的および補助的なコミュニケーション器具について評価すべきです。

## 治療の評価と介入：整形外科

**临床上必要事項** 臨床的な懸念がある場合は、股関節と脊椎のレントゲン検査が必要です。臨床的な懸念がある場合は、骨減少症のスクリーニング検査（手首のX線検査やDEXAスキャンなど）が必要です

## 治療の評価と介入：理学療法（PT）

**ベースライン** PT評価を提供する必要があります。

**临床上必要事項** 焦点となっている問題をめぐって定期的にPTにアクセスします。

## 治療の評価と介入：作業療法（OT）

**ベースライン** OT評価を提供する必要があります。

**临床上必要事項** すべての焦点問題をめぐってOTにアクセスします。

## 治療の評価と介入：教育

**ベースライン** 正式な教育計画は見直されるべきです。

**毎年の必要事項** 正式な教育計画は見直されるべきです。

**临床上必要事項** 視力障害者がいる場合、教育宿泊施設を必要とします。

## 国際登録

**ベースライン** すべてのCDD患者が他の調査研究のため国際登録に応じることを勧めるべきです。

## IFCRについて

私たちの使命は、科学研究に資金を提供することでCDKL5欠乏症を治療し、そして患者とその家族が幸福になることを支援することです。当研究財団のウェブサイト[www.CDKL5.com](http://www.CDKL5.com)にアクセスして、財団事業の詳細を確認し、「Connect CDKL5」コンタクトレジストリにサインアップして、あなたが誰であるかをお知らせください。

**Connect CDKL5**



Amin S, Monaghan M, Aledo-Serrano AI, Bahi-Buisson N, Chin RF, Clarke AJ, et al. *International Consensus Recommendations for the Assessment and Management of Individuals With CDKL5 Deficiency Disorder* *Frontiers in Neurology* (2022) 13: 1-16

doi: 10.3389/fneur.2022.874695